

Case report pour la journée du GFCH du 5 juin 2025

Lisa Faucheux
Assistante hospitalo-universitaire
Service d'hématologie biologique (Pr Olivier Hérault)
CHRU Tours

DOI: 10.1111/bjh.20094

IMAGES IN HAEMATOLOGY

BJHaem
BRITISH JOURNAL OF HAEMATOLOGY

Blastic erythrophagocytosis in monocytic AML with translocation t(8;22)

Lisa Faucheux¹, Emeline Voirin¹, Emmanuelle Rault¹,
Olivier Hérault^{1,2} 

¹Department of Biological Hematology, Tours University
Hospital, ²Inserm UMR1069 N2COx, Tours University,
Tours, France

Histoire de la maladie

Prélèvement médullaire transmis par le laboratoire de Blois au CHU de Tours :

Homme de 72 ans, antécédent de lymphome T

Histoire récente : apparition d'une pancytopénie et de lésions osseuses / présence de blastes sur la BOM

Hémoglobine : 88 g/L

VGM : 87,6 fL

TCMH : 29,4 pg

CCMH : 33,6 g/dL

Plaquettes : 23 G/L

Leucocytes : 2,48 G/L

Formule sanguine :

Polynucléaires neutrophiles	57,3 %	1,42 G/L
-----------------------------	--------	----------

Polynucléaires éosinophiles	0,1 %	0,0 G/L
-----------------------------	-------	---------

Polynucléaires basophiles	0,8 %	0,02 G/L
---------------------------	-------	----------

Lymphocytes	36,8 %	0,91 G/L
-------------	--------	----------

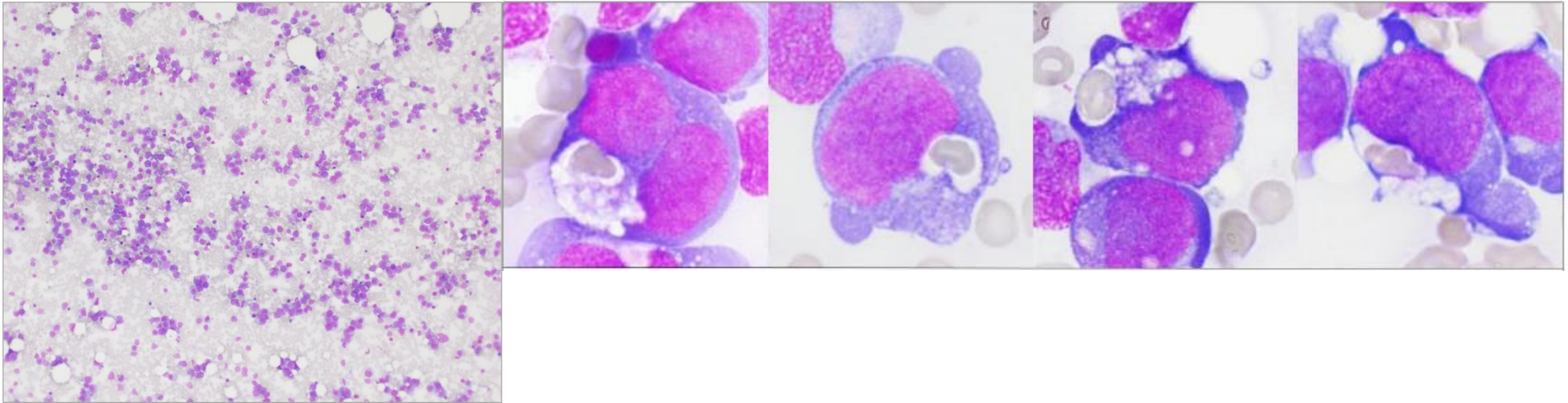
Monocytes	5,0 %	0,13 G/L
-----------	-------	----------

→ pancytopénie

→ anémie normochrome normocytaire arégénérative

Réticulocytes : 43,9 G/L

Cytologie



Prélèvement hyperplasique, classe IV, avec présence de rares mégacaryocytes.

Infiltrat par de **grands blastes au cytoplasme très basophile, vacuolisé, avec parfois des grains, sans corps d'Auer et avec parfois des images d'érythrophagocytose.**

Dysplasie sur les rares autres cellules observées (caryorrhexis d'érythroblastes, précurseurs granuleux hypogranulaires).

Myélogramme orientant en premier lieu vers une leucémie aiguë myéloblastique, sans doute secondaire (hypothèse cytologique : LAM5 avec érythrophagocytose).

Immunophénotypage

68% de blastes à composante monocyttaire, CD13⁺ CD15⁺ CD33⁺ CD4⁺ CD11b⁺ CD14⁺ CD36⁺ lysozyme⁺

NGS myéloïde

Séquençage Illumina MiSeq - Librairie TruSight Myeloid Sequencing Panel - bioinformatique: plateforme analytique Sophia DDM

Alignement sur génome GRCh37/hg19

Panel de gènes:

ABL1, ANKRD26, ASXL1, BCOR, BCORL1, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DHX15, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA1, GATA2, GNB1, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KMT2A, KRAS, MPL, NF1, NFE2, NPM1, NRAS, PHF6, PPMID, PRPF8, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, TET2, THPO, TP53, U2AF1, UBA1, WT1, ZRSR2

Mutations détectées parmi les gènes analysés

gène: ASXL1 (NM_015338) chr20
Variant: c.3117del
Altération protéique: p.(Gln1039Hisfs*8)
Exon: 13
Profondeur: 5766
Fraction allélique: 6.12 %
Commentaire: **Variant pathogène**

gène: BCORL1 (NM_001379451) chrX
Variant: c.4090del
Altération protéique: p.(Arg1364Valfs*86)
Exon: 7
Profondeur: 1292
Fraction allélique: 6.11 %
Commentaire: **Variant probablement pathogène**

gène: CDKN2A (NM_000077.4) chr9
Variant: c.330G>A
Altération protéique: p.(Trp110*)
Exon: 2
Profondeur: 746
Fraction allélique: 18.1 %
Commentaire: **Variant pathogène**

gène: TP53 (NM_000546) chr17
Variant: c.742C>T
Altération protéique: p.(Arg248Trp)
Exon: 7
Profondeur: 8587
Fraction allélique: 15.72 %
Commentaire: **Variant pathogène**

gène: SMC1A (NM_006306) chrX
Variant: c.200del
Altération protéique: p.(Gly67Glufs*33)
Exon: 2
Profondeur: 1103
Fraction allélique: 8.88 %
Commentaire: **Variant probablement pathogène**

gène: ZRSR2 (NM_005089) chrX
Variant: c.942del
Altération protéique: p.(Leu314Phefs*?)
Exon: 11
Profondeur: 2868
Fraction allélique: 5.75 %

gène: CUX1 (NM_001202543.1) chr7
Variant: c.952C>T
Altération protéique: p.(Gln318*)
Exon: 11
Profondeur: 1060
Fraction allélique: 13.68 %
Commentaire: **Variant probablement pathogène**

gène: KDM6A (NM_021140.3) chrX
Variant: c.1081_1093del
Altération protéique: p.(Leu361Alafs*12)
Exon: 12
Profondeur: 3000
Fraction allélique: 11.1 %
Commentaire: **Variant de signification inconnue**

gène: RUNX1 (NM_001001890.2) chr21
Variant: c.556C>T
Altération protéique: p.(Gln186*)
Exon: 4
Profondeur: 2733
Fraction allélique: 5.38 %
Commentaire: **Variant pathogène**

gène: TET2 (NM_001127208) chr4
Variant: c.4824T<G
Altération protéique: p.(Tyr1608*)
Exon: 11
Profondeur: 9750
Fraction allélique: 55.41 %
Commentaire: **Variant pathogène**

gène: TET2 (NM_001127208) chr4
Variant: c.2370del
Altération protéique: p.(Gln790Hisfs*23)
Exon: 3
Profondeur: 25840
Fraction allélique: 49.64 %
Commentaire: **Variant pathogène**

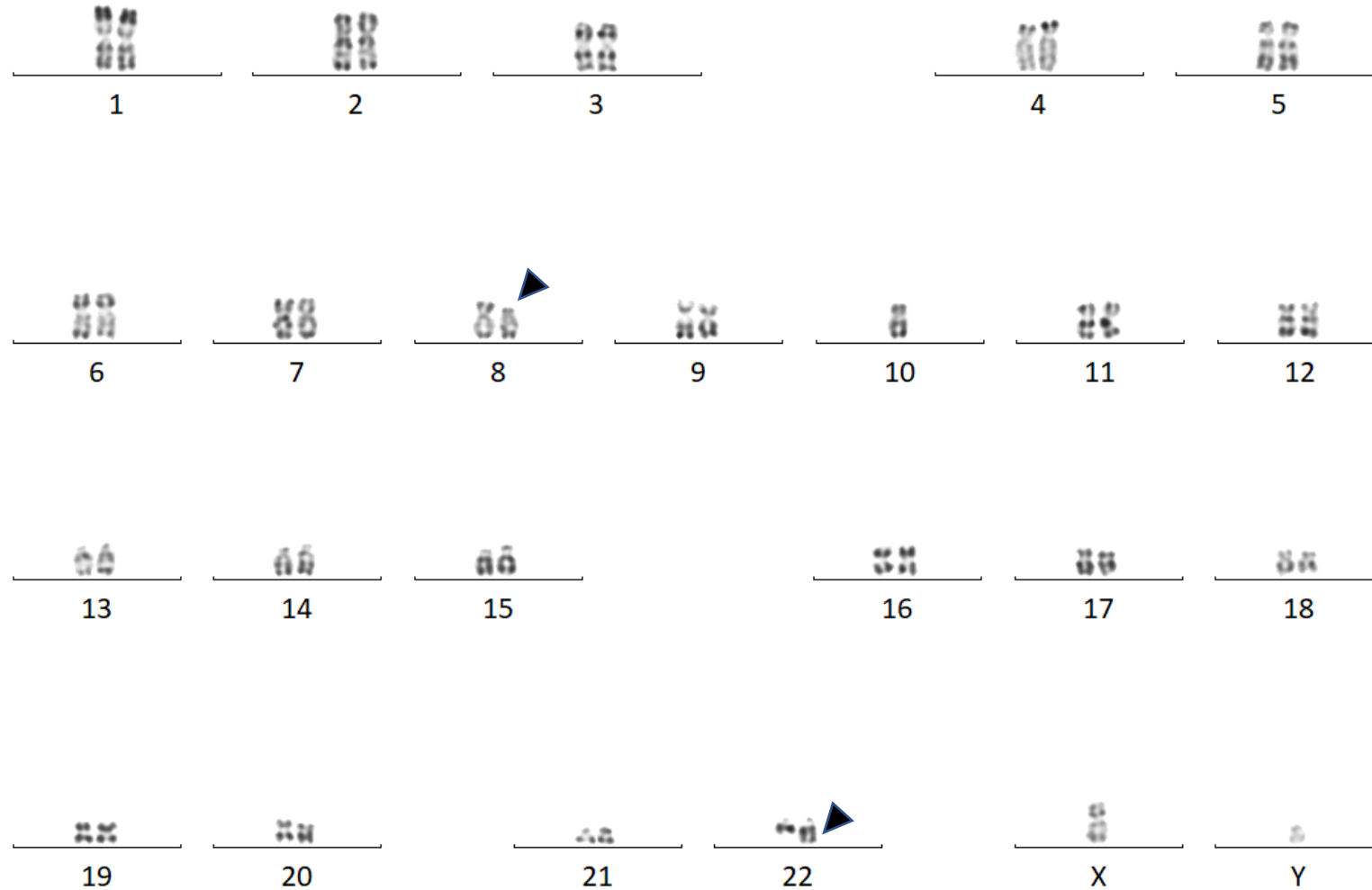
→ 11 mutations détectées

NGS myéloïde

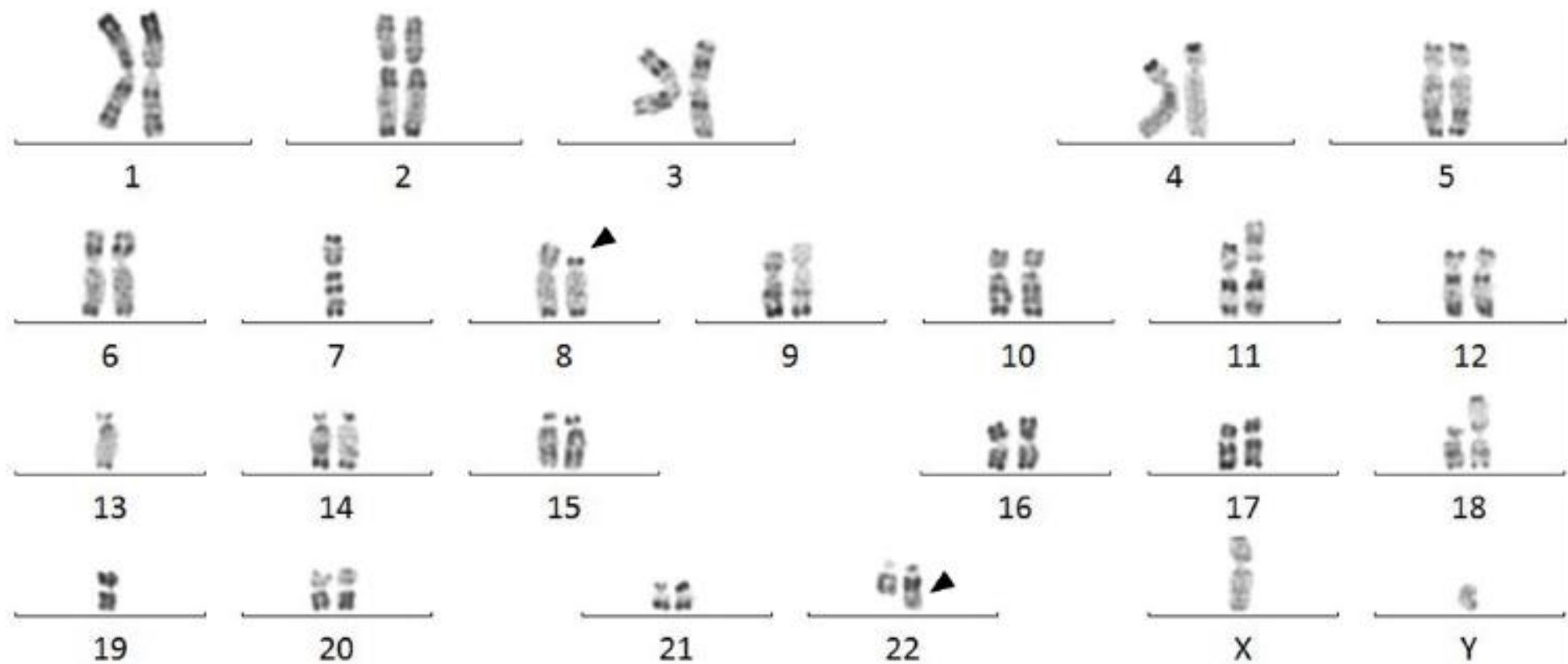
Sequençage Illumina MiSeq - Librairie TruSeq Alignement sur génome GRCh37/hg19 Panel de gènes: DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, NRAS, PHF6, PPMID, PRPF8, PTPN11, RAD21, ZRSR2	Mutations détectées parmi les gènes analysés			
	gène:	ASXL1 (NM_015338) chr20	gène:	CUX1 (NM_001202543.1) chr7
	Variant:	c.3117del	Variant:	c.952C>T
	Altération protéique:	p.(Gln1039Hisfs*8)	Altération protéique:	p.(Gln318*)
	Exon:	13	Exon:	11
	Profondeur:	5766	Profondeur:	1060
	Fraction allélique:	6.12 %	Fraction allélique:	13.68 %
	Commentaire:	Variant pathogène	Commentaire:	Variant probablement pathogène
	gène:	BCORL1 (NM_001379451) chrX	gène:	KDM6A (NM_021140.3) chrX
	Variant:	c.4090del	Variant:	c.1081_1093del
	Altération protéique:	p.(Arg1364Valfs*86)	Altération protéique:	p.(Leu361Alafs*12)
	Exon:	7	Exon:	12
	Profondeur:	1292	Profondeur:	3000
	Fraction allélique:	6.11 %	Fraction allélique:	11.1 %
Conclusion: Deux mutation de TET2 : Y1608* et Q790Hfs*. Mutation de TP53 R248W. Mutation de CDKN2a W110*. Mutation de CUX1 Q318*. Mutation de KDM6a L361Afs*. Plusieurs mutations sous-clonales : ASXL1, BCORL1, RUNX1, SMC1a, ZRSR2 Profil mutationnel complexe, sans grands spécificité, compatible avec une leucémie aiguë myéloïde secondaire.				
	Fraction allélique:	15.72 %	Commentaire:	Variant pathogène
	Commentaire:	Variant pathogène	gène:	TET2 (NM_001127208) chr4
	gène:	SMC1A (NM_006306) chrX	Variant:	c.2370del
	Variant:	c.200del	Altération protéique:	p.(Gln790Hisfs*23)
	Altération protéique:	p.(Gly67Gluufs*33)	Exon:	3
	Exon:	2	Profondeur:	25840
	Profondeur:	1103	Fraction allélique:	49.64 %
	Fraction allélique:	8.88%	Commentaire:	Variant pathogène
	Commentaire:	Variant probablement pathogène		
	gène:	ZRSR2 (NM_005089) chrX		
	Variant:	c.942del		
	Altération protéique:	p.(Leu314Phefs*?)		
	Exon:	11		
	Profondeur:	2868		
	Fraction allélique:	5.75%		

→ 11 mutations détectées

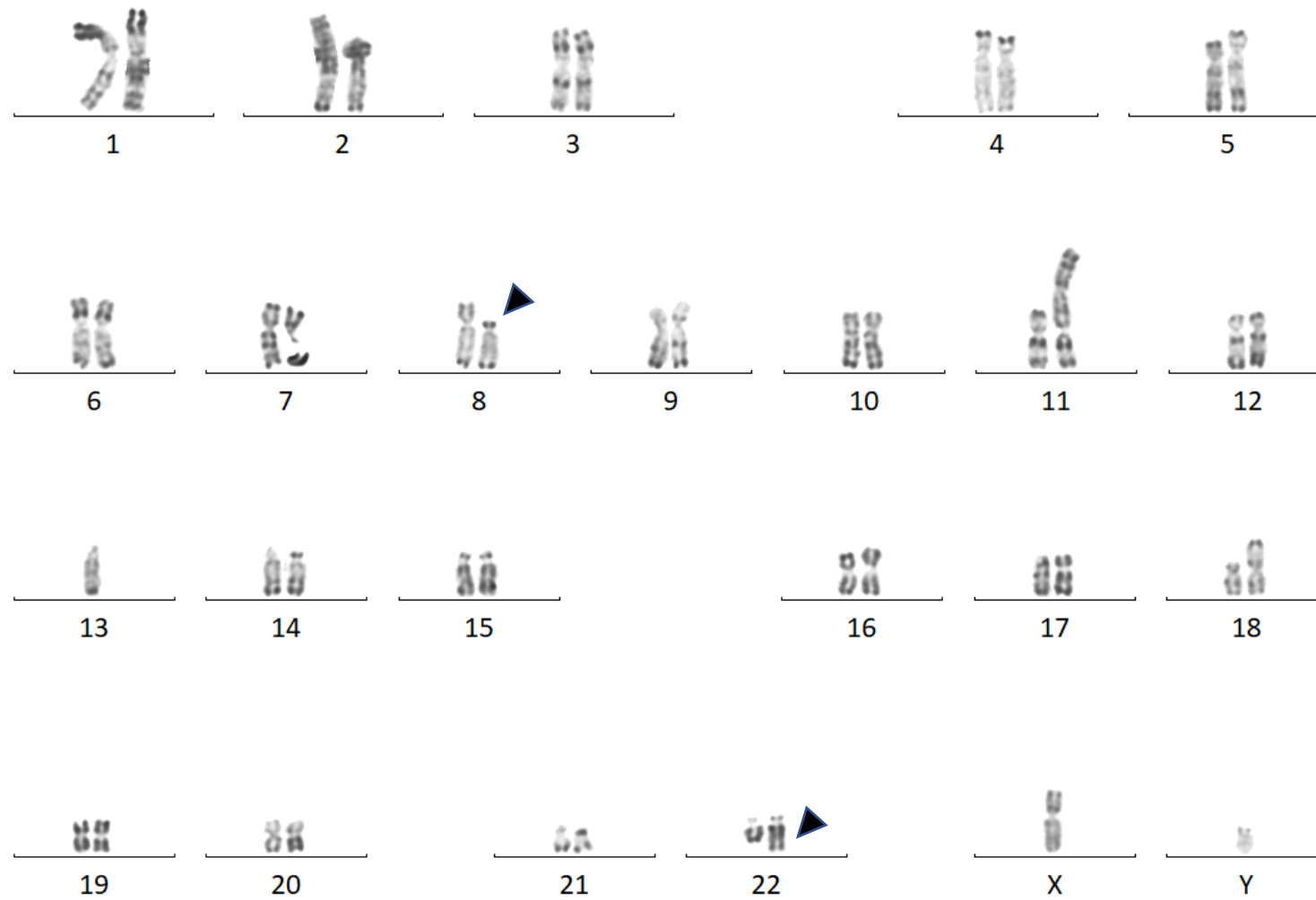
Caryotype



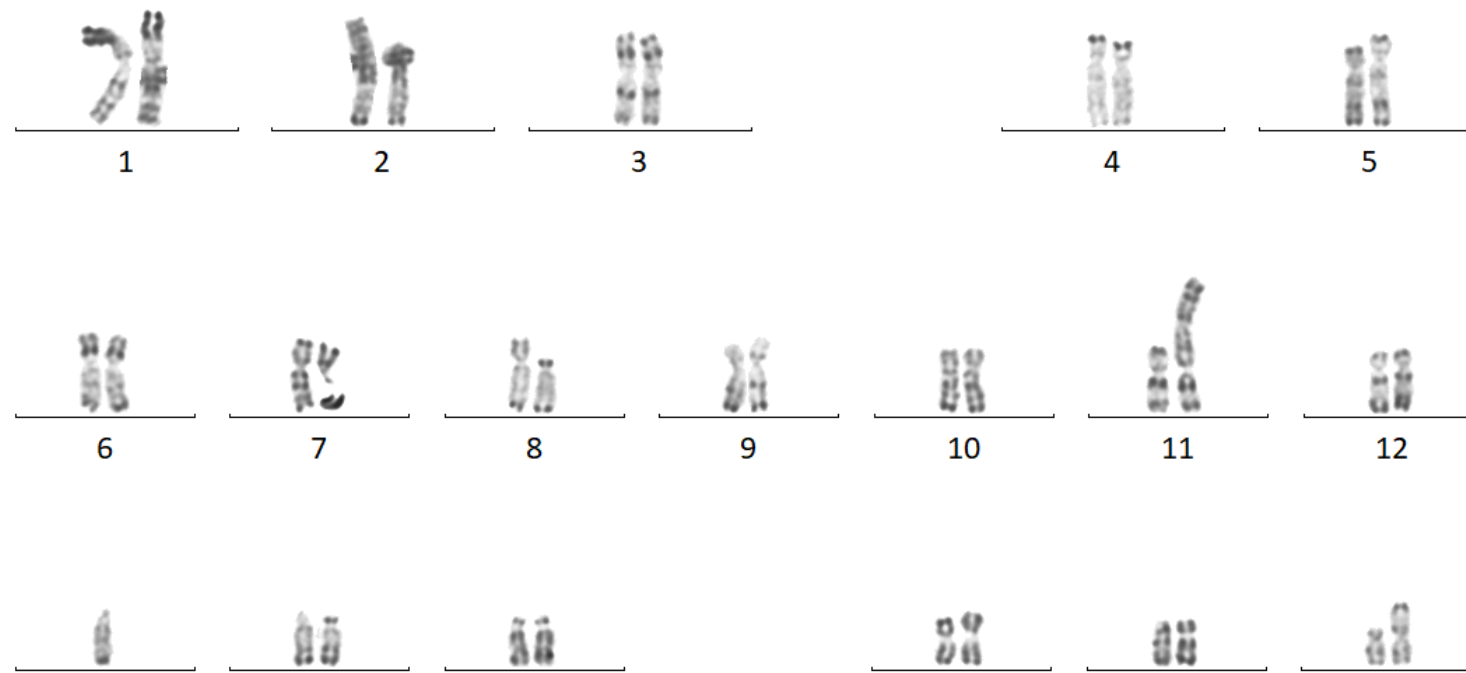
46,XY,t(8;22)(p11;q13)[3]/45,sl,add(11)(p15),-13,
 der(18)t(?13;18)(q22;p11)[11]/46,sdl,+mar[3]/45,sl,der(11)t(?1;11)(q25;p15),
 -13,der(18)t(?13;18)[6]/46,XY[2]



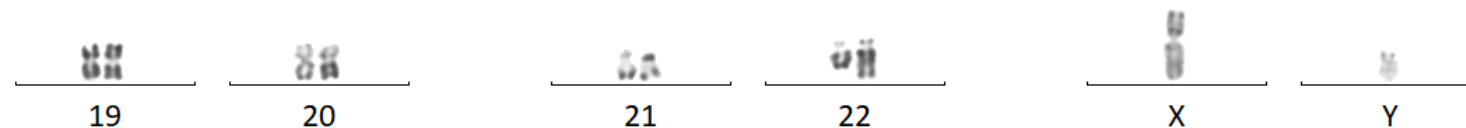
**46,XY,t(8;22)(p11;q13)[3]/45,sl,add(11)(p15),-13,
 der(18)t(?13;18)(q22;p11)[11]/46,sdl,+mar[3]/45,sl,der(11)t(?1;11)(q25;p15),
 -13,der(18)t(?13;18)[6]/46,XY[2]**



**46,XY,t(8;22)(p11;q13)[3]/45,sl,add(11)(p15),-13,
 der(18)t(?13;18)(q22;p11)[11]/46,sdl,+mar[3]/45,sl,der(11)t(?1;11)(q25;p15),
 -13,der(18)t(?13;18)[6]/46,XY[2]**



→ caryotype complexe (6 anomalies) et monosomal



46,XY,t(8;22)(p11;q13)[3]/45,sl,add(11)(p15),-13,
der(18)t(?13;18)(q22;p11)[11]/46,sdl,+mar[3]/45,sl,der(11)t(?1;11)(q25;p15),
-13,der(18)t(?13;18)[6]/46,XY[2]

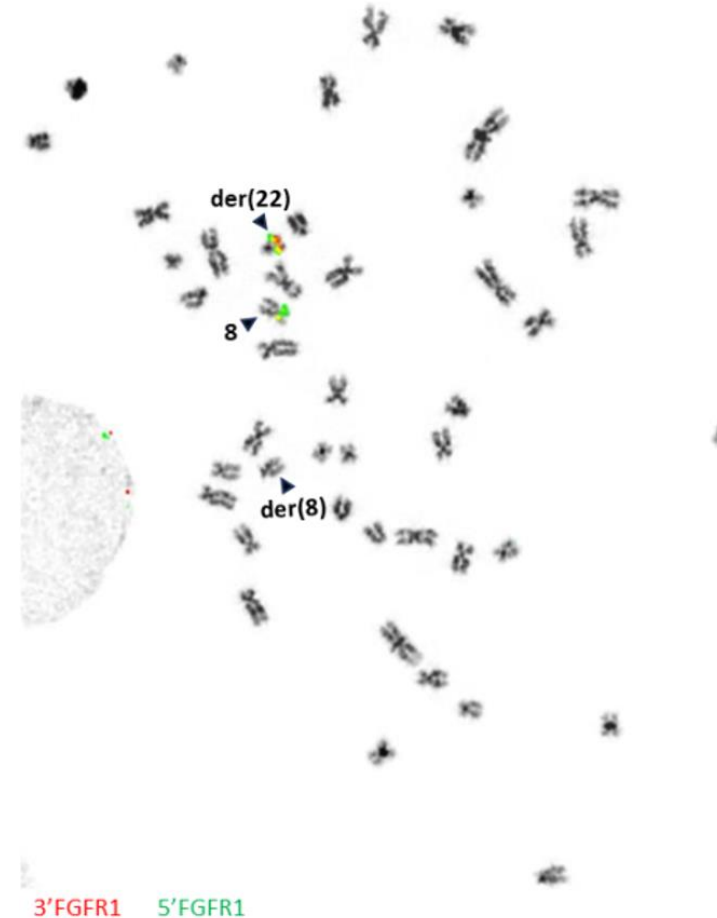
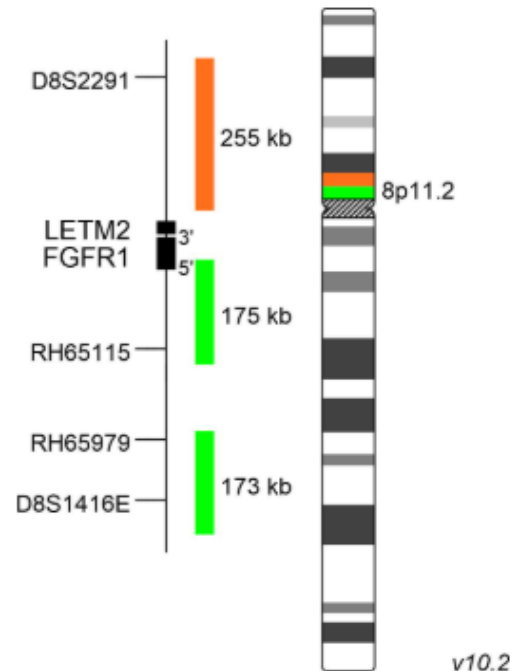
FISH

Formules (selon ISCN 2020):

46,XY,t(8;22)(p11;q13)[3]/45,sl,add(11)(p15),-13,
der(18)t(?13;18)(q22;p11)[11]/46,sdl,+mar[3]/45,sl,der(11)t(?1;11)(q25;p15),
-13,der(18)t(?13;18)[6]/46,XY[2]

.ish t(8;22)(FGFR1-;FGFR1+)[7]

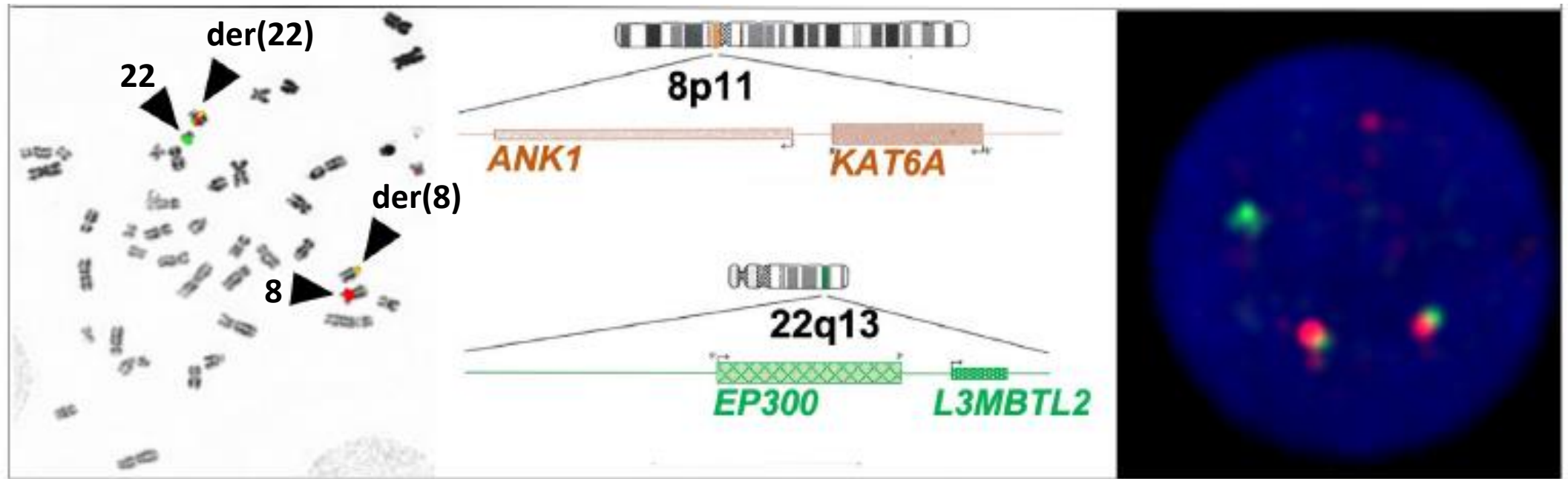
.nuc ish(FGFR1x2)[243],(NUP98x3)[93/244],(MLLx2)[207]



FISH

→ probable réarrangement du gène MOZ (KAT6A) : anomalie rare (<1% des LAM), bien décrite dans les LAM à composante monocyttaire présentant une érythrophagocytose dans la littérature

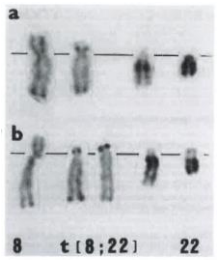
sonde « à façon » KAT6A (8p11)/EP300 (22q13) Dual Fusion orange/green CytoCell



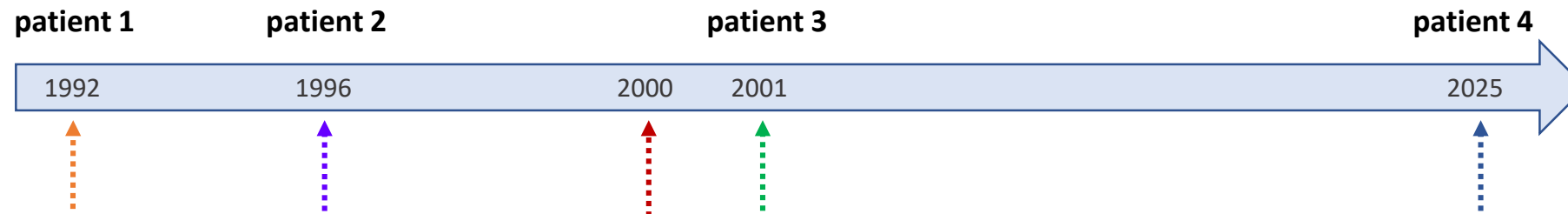
2J 1R 1V : 46% des 100 noyaux étudiés

→ confirmation du réarrangement MOZ::EP300

Revue de la littérature des cas rapportés



Soenen *et al.* 1996



Lai *et al.*, Cancer Genet Cytogenet 1992
Acute monocytic leukemia with (8;22)(p11;q13) translocation.
Involvement of 8p11 as in classical t(8;16)(p11;p13)

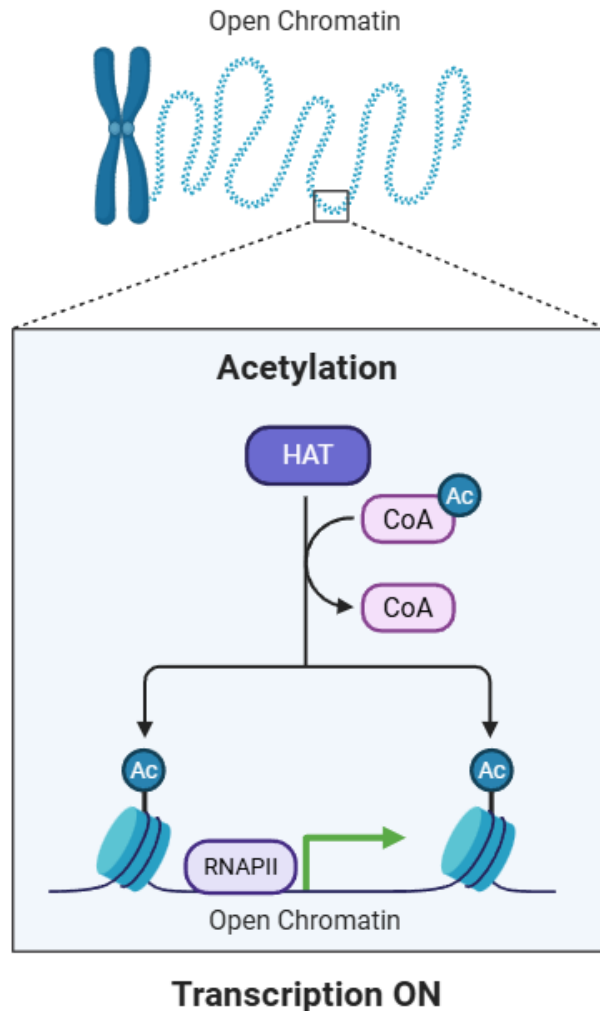
Soenen *et al.*, Genes Chromosomes Cancer 1996
Identification of a YAC spanning the translocation
breakpoint t(8;22) associated with acute monocytic
leukemia

Chaffanet *et al.*, Genes Chromosomes Cancer 2000
MOZ is fused to p300 in an acute monocytic leukemia
with t(8;22)

Kitabayashi *et al.*, Leukemia 2001
Fusion of MOZ and p300 histone
acetyltransferases in acute monocytic
leukemia with a t(8;22)(p11;q13)
chromosome translocation

Physiopathologie

MOZ et EP300 codent pour des histone acétyltransférases (HAT).



réarrangement MOZ::EP300

protéine de fusion
constituée de deux HAT

acétylation aberrante de
cibles transcriptionnelles

événement critique dans
la leucémogénèse

Autres réarrangements du gène MOZ (KAT6A)

Tableau clinico-biologique similaire :

- LAM à composante monocyttaire
- hémophagocytose
- mauvais pronostic

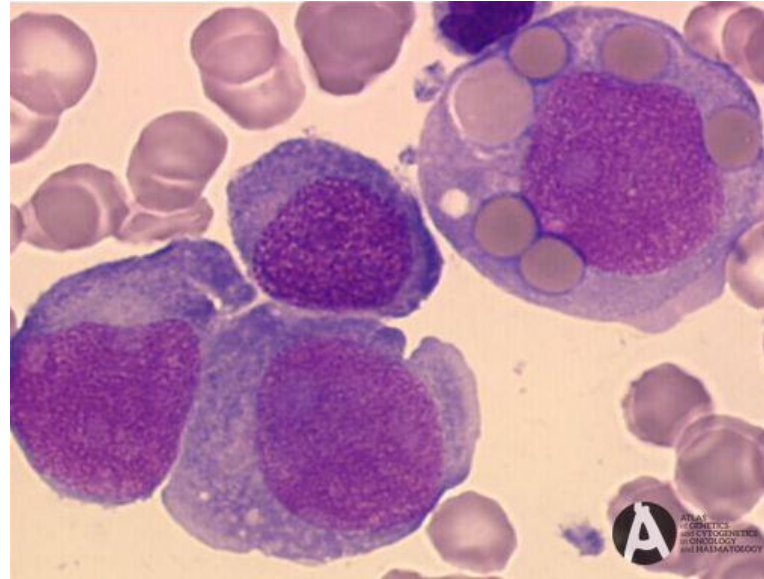


Table 6. 2022 ELN risk classification by genetics at initial diagnosis*

Risk category†	Genetic abnormality
Favorable	• t(8;21)(q22;q22.1)/RUNX1::RUNX1T1†,‡ • inv(16)(p13.1;q22) or t(16;16)(p13.1;q22)/CBFB::MYH11†,‡ • Mutated NPM1†,§ without FLT3-ITD • bZIP in-frame mutated CEBPA
Intermediate	• Mutated NPM1†,§ with FLT3-ITD • Wild-type NPM1 with FLT3-ITD (without adverse-risk genetic lesions) • t(9;11)(p21.3;q23.3)/MLLT3::KMT2A†,¶ • Cytogenetic and/or molecular abnormalities not classified as favorable or adverse
Adverse	• t(6;9)(p23.3;q34.1)/DEK::NUP214 • t(v;11q23.3)/KMT2A-rearranged# • t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR::ABL1 • t(8;16)(p11.2;p13.3)/KAT6A::CREBBP • inv(3)(q21.3;q26.2) or t(3;3)(q21.3;q26.2)/GATA2, MECOM(EVI1) • t(3q26.2;v)/MECOM(EVI1)-rearranged • -5 or del(5q); -7; -17/abn(17p) • Complex karyotype,** monosomal karyotype†† • Mutated ASXL1, BCOR, EZH2, RUNX1, SF3B1, SRSF2, STAG2, U2AF1, and/or ZRSR2‡‡ • Mutated TP53³

anomalie cytogénétique	réarrangement moléculaire	nombre de cas dans la littérature
t(8;22)(p11;q13)	KAT6A::EP300	4
t(8;16)(p11;p13)	KAT6A::CREBBP(CBP)	120
inv(8)(p11;q13)	KAT6A::NCOA2(TIF2)	6
t(8;19)(p11;q13)	KAT6A::LEUTX	2
t(8;20)(p11;q13)	KAT6A::NCOA3	1

Merci pour votre attention

DOI: 10.1111/bjh.20094

IMAGES IN HAEMATOLOGY



Blastic erythrophagocytosis in monocytic AML with translocation t(8;22)

Lisa Faucheux¹, Emeline Voirin¹, Emmanuelle Rault¹,
Olivier Herault^{1,2} 

¹Department of Biological Hematology, Tours University
Hospital, ²Inserm UMR1069 N2COx, Tours University,
Tours, France

